



Deutscher
Behindertenrat



BAGP
BundesArbeits-
Gemeinschaft der
PatientInnensteller



Deutsche
Arbeitsgemeinschaft
Selbsthilfegruppen e. V.

verbraucherzentrale

Bundesverband

Patientenvertretung im Gemeinsamen Bundesausschuss

Neugeborenen-Screening soll um lebensrettenden Test auf Spinale Muskelatrophie erweitert werden

Berlin, 22.11.2018. Der G-BA hat im heutigen Plenum den Bewertungsantrag der Patientenvertretung zur Erweiterung des Neugeborenen-Screenings um den Test auf Spinale Muskelatrophie (SMA) angenommen.

Damit hat die Patientenvertretung einen ersten wichtigen Schritt zu einer Verbesserung in der Früherkennung bei Neugeborenen erreicht. Die seltene, vererbte Nervenerkrankung Spinale Muskelatrophie führt bei Betroffenen unbehandelt zum fortschreitenden Abbau von Nervenzellen. Die Erkrankung beginnt im Säuglingsalter und kann durch Erstickten oder Atemlähmung tödlich enden. Ursächlich für die Erkrankung ist ein Gendefekt. Dieser ist mittels einer Blutuntersuchung schon vor dem Auftreten erster Krankheitszeichen nachweisbar.

Der Test auf Spinale Muskelatrophie soll nun in das bereits in Deutschland etablierte Neugeborenen-Screening (ENS) integriert werden. Die Erweiterung des Screenings bietet die Chance, Betroffene bereits vor dem Auftreten der ersten Symptome von SMA zu erkennen und die Krankheit schon bei Neugeborenen zu diagnostizieren. Damit kann die Lebensqualität verbessert und sogar Leben gerettet werden. Denn mit dem Wirkstoff Nusinersen gibt es für Betroffene mittlerweile eine effektive Therapiemöglichkeit, durch die die Nervenschäden verlangsamt oder sogar aufgehalten werden können. Neueste Daten zeigen, dass der Behandlungserfolg umso größer ist, je früher die Therapie begonnen wird.

„Das ist der Meilenstein, den betroffene Kinder nun brauchen, und ist die Chance, ihnen ein möglichst normales Leben zu ermöglichen“, so Frau Dr. Inge Schwersenz von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM).

Das Neugeborenen-Screening (ENS) zielt darauf ab, angeborene Stoffwechselerkrankungen und endokrine Störungen bei Neugeborenen frühzeitig zu entdecken und eine unverzügliche Therapieeinleitung zu gewährleisten. Dazu wird dem Neugeborenen nach Aufklärung und Einwilligung der Eltern ein Blutstropfen aus der Ferse entnommen. Das Blut wird dann in spezialisierten Laboren untersucht. Großer Vorteil: Mit der Erweiterung des ENS um den Test auf SMA können bereits bestehende Strukturen genutzt werden.

Das IQWiG bewertet nun in einem ersten Schritt die wissenschaftlichen Daten. Auch Ergebnisse laufender Studien können dann einbezogen werden.

Ansprechpartnerin: Dr. Inge Schwersenz, Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM), inge.schwersenz@dgm.org, 0171-2666327

Die Patientenvertretung im G-BA besteht aus Vertreterinnen und Vertretern der vier maßgeblichen Patientenorganisationen entsprechend der Patientenbeteiligungsverordnung:

- Deutscher Behindertenrat,
- Bundesarbeitsgemeinschaft PatientInnenstellen und -initiativen,
- Deutsche Arbeitsgemeinschaft Selbsthilfegruppen e.V.
- Verbraucherzentrale Bundesverband e.V.

Die Patientenvertretung im G-BA kann mitberaten und Anträge stellen, hat aber kein Stimmrecht.